



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0386/2022

Rio de Janeiro, 04 de maio de 2022.

Processo nº 5030901-22.2022.4.02.5101,
ajuizado por [REDACTED]

[REDACTED] representada por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 2º **Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto à **análise molecular por sequenciamento genético para encontrar mutações e estabelecer prognóstico**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documentos médicos do Hospital Universitário *Gaffrée Guinle* (Evento 1_ANEXO2_Páginas 01/02, 03 e 13), respectivamente emitidos em 30 de março pela médica [REDACTED] [REDACTED] 04 de abril de 2022 e outro não datado pela médica geneticista [REDACTED] [REDACTED] o Autor, 17 anos de idade, é portador de fenótipo sugestivo da **Síndrome de Marfan** que cursa com mutações no gene da fibrilina e assim foi encaminhado para a genética médica. Sendo necessário realizar **sequenciamento gênico para encontrar tais mutações e estabelecer prognóstico, tratamento e aconselhamento genético**. Informado ainda que no referido hospital não dispõe de tal exame.

II – ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.
2. A Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.
3. O Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e dá outras providências.
4. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;

Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;

II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e

III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.

DO QUADRO CLÍNICO

1. **Síndrome de Marfan** é o transtorno autossômico dominante do tecido conjuntivo com características anormais no coração, olho e esqueleto. Entre as manifestações cardiovasculares estão prolapso da valva mitral, dilatação da aorta e dissecação aórtica. Entre outras características estão deslocamento do cristalino (ectopia do cristalino), membros longos desproporcionais e aumento da dura-máter (ectasia dural). A síndrome de Marfan é associada a mutações no gene que codifica a fibrilina, um elemento importante das microfibrilas extracelulares do tecido conjuntivo¹.

DO PLEITO

1. O **sequenciamento do exoma** permite identificar as causas genéticas de doenças ou deficiências em um indivíduo. Os genes contêm a informação herdada dos pais e estima-se que existam cerca de 20 mil genes nas células do nosso organismo. A combinação de todos os genes de um indivíduo é conhecida como genoma. Os éxons constituem as regiões dos genes que contêm a informação necessária para produzir as proteínas, elementos fundamentais para que os organismos vivos se desenvolvam normalmente. A palavra “*exoma*” faz referência ao conjunto de todos os éxons do genoma. Estima-se que nas regiões dos éxons ocorrem 85% das alterações responsáveis pelas doenças de base genética. Por isso, o estudo desta porção do genoma é hoje o método mais eficiente para estudar o DNA de um paciente e examinar exaustiva e simultaneamente as possíveis mutações genéticas causadoras da doença ou deficiência de um indivíduo, permitindo estabelecer um diagnóstico rápido e preciso².

III – CONCLUSÃO

1. O estudo do conjunto de todos os éxons do genoma é hoje o método mais eficiente para estudar o DNA de um paciente e examinar exaustiva e simultaneamente as possíveis mutações genéticas causadoras da doença ou deficiência de um indivíduo, permitindo estabelecer um diagnóstico rápido e preciso³.

¹ BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. DeCS/MeSH. Descritores em Ciências da Saúde. Síndrome de Marfan. Disponível em: <https://decs.bvsalud.org/ths/resource/?id=8554&filter=ths_termall&q=marfan>. Acesso em: 04 mai. 2022.

² NIMGenetics. New Integrated Medical Genetics. ExoNIM®. Sequenciamento do Exoma. Teste global para a identificação de mudanças no DNA causadoras de doenças de origem genética. Disponível em: <<https://www.nimgenetics.com/wp-content/uploads/2016/07/EXONIM-PT-.pdf>>. Acesso em: 04 mai. 2022.

³ NIMGenetics. New Integrated Medical Genetics. ExoNIM®. Sequenciamento do Exoma. Teste global para a identificação de mudanças no DNA causadoras de doenças de origem genética. Disponível em: <<https://www.nimgenetics.com/wp-content/uploads/2016/07/EXONIM-PT-.pdf>>. Acesso em: 04 mai. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

2. Tendo como indicações: doenças associadas a alterações em múltiplos genes, casos em que outros testes genéticos foram negativos; doenças de difícil diagnóstico clínico, quando se suspeita de base genética⁴, o que se enquadra no caso do Autor – conforme exposto em documentos médicos (Evento 1_ANEXO2_Páginas 01/02, 03 e 13).
3. Adicionalmente, destaca-se que, em 25 de novembro de 2020, os membros da **Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC** aprovaram o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico de Deficiência Intelectual do **sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, conforme previsto na Portaria SCTIE/ME nº 18, de 27 de março de 2019.
4. Diante do exposto, informa-se que, embora o exame **de sequenciamento genético esteja indicado** para melhor investigação genética do Autor, no SUS o exame foi padronizado para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, **situação divergente do quadro clínico do Autor**.
5. Referente a disponibilização e considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), informa-se que o exame pleiteado **encontra-se cobertos pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP) na qual consta sequenciamento completo do exoma, sob o código de procedimento 02.02.10.020-0.
6. Acrescenta-se, que em consulta a página eletrônica da Sociedade Brasileira de Genética Médica, observou-se instituições federais (Hospital Federal de Bonsucesso, Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, FIOCRUZ, Serviço de Genética Clínica do Departamento Materno-infantil da Universidade Federal Fluminense, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira e Hospital Universitário Pedro Ernesto), que **possuem o serviço ambulatorial de genética** possibilitando assim, a investigação e o acompanhamento do quadro clínico do Autor e o possível acesso ao exame pleiteado.
7. O acesso aos serviços habilitados para o caso em tela ocorre com a inserção da demanda junto ao sistema de regulação. Cumpre salientar que a Política Nacional de Regulação, está organizada em três dimensões integradas entre si: Regulação de Sistemas de Saúde, Regulação da Atenção à Saúde e Regulação do Acesso à Assistência, que devem ser desenvolvidas de forma dinâmica e integrada, com o objetivo de apoiar a organização do sistema de saúde brasileiro, otimizar os recursos disponíveis, qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde⁵.
8. Cumpre esclarecer que o Autor é acompanhado por uma unidade de saúde pertencente ao SUS, a saber, Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, (Evento 1_ANEXO2_Páginas 01/02, 03 e 13). Assim é de responsabilidade da referida instituição a realização do exame pleiteado ou em caso de impossibilidade, providenciar o encaminhamento do Autor a uma unidade apta em atender a demanda.
9. Acostado aos autos (Evento 1, ANEXO2, Página 04) encontra-se Parecer Técnico CRLS da Câmara de Resolução de Litígios em Saúde emitido em 26 de abril de 2022 no qual consta como uma das informações, a saber: o Autor é acompanhado no Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - HUGG que é responsável pela atenção integral do Requerente. Entretanto, o HUGG **informou não realizar o exame na unidade**.

⁴ HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN. GENOMIKA. Sequenciamento de exoma completo. Um único exame para o estudo de múltiplas doenças. Disponível em: <<https://www.genomika.com.br/exoma-completo/>>. Acesso em: 04 mai. 2022.

⁵ Brasil. Ministério da Saúde. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: <<http://portalmis.saude.gov.br/gestao-dosus/programacao-regulacao-controle-e-financiamento-da-mac/regulacao>>. Acesso em: 04 mai. 2022.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

10. Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁶ não há Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a hipótese da enfermidade do Autor – **Síndrome de Marfan**.

É o parecer.

Ao 2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

TATIANA GUIMARÃES TRINDADE

Fisioterapeuta

CREFITO2/104506-F

Matr.: 74690

MARCELA MACHADO DURAO

Assistente de Coordenação

CRF-RJ 11517

ID. 4.216.255-6



FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

⁶ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 04 mai. 2022.